

Ciencia en Internet

Los enlaces del genoma humano

Links on the human genome

Maria Roura Poch

Las direcciones y enlaces sobre el genoma humano que presentamos en esta edición de *QUARK* no pretenden ser una lista exhaustiva de webs relacionados con el genoma, sino proporcionar un punto de inicio para acceder a mayor información sobre algún aspecto concreto en todo lo referente a la secuenciación y a la comprensión del genoma humano.

El pasado 26 de junio se presentó el borrador del mapa del genoma humano, gracias al acuerdo entre la compañía privada **Celera Genomics** (<http://www.celera.com>) y el **Proyecto Genoma Humano** (<http://www.ornl.gov/hgmis/>), un consorcio internacional formado por 16 centros académicos, el National Human Genome Research Institute (<http://www.nhgri.nih.gov/>).

El Proyecto Genoma Humano se inició en 1990 para descifrar la estructura de los tres mil millones de nucleótidos que componen nuestro genoma, el conjunto de la información genética contenida en el núcleo de cada una de nuestras células. Tras las propuestas iniciales, que partieron del Ministerio de Energía de Estados Unidos (DOE), el Joint Genome Institute en <http://www.jgi.doe.gov/>, al que enseguida siguieron los Institutos Nacionales de Salud (NIH), en la dirección del National Human Genome Research Institute (NHGRI) del Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos (<http://www.nhgri.nih.gov/>), quedó claro que este magno proyecto no podía consistir en la secuenciación pura y dura, sino que habría de constar de varias etapas encadenadas, comenzando por la elaboración de mapas genéticos y físicos de resolución cada vez mayor. Simultáneamente había que ir desarrollando toda una infraestructura de técnicas instrumentales y de análisis de la información generada como programas informáticos potentes para gestionar las secuencias y extraer sentido biológico de ellas, nuevos algoritmos, redes de ordenadores interconectados, bases de datos entrelazados...

Este trabajo se lleva a cabo en los grandes centros de secuenciación del genoma a nivel mundial: el Instituto Sanger, del Reino Unido, se encarga de los cromosomas 1, 6, 9, 10, 13, 20, 22, y el cromosoma X, la página web de The Sanger Center se encuentra en la dirección <http://www.sanger.ac.uk>; el Instituto Whitehead (<http://www-genome.wi.mit.edu/>) y la Facultad de Medicina de la Universidad de Washington (<http://www.genome.wustl.edu/gsc/index.html>) se encargan de los cromosomas 2, 3, 4, 7, 8, 11, 15, 17 y del cromosoma Y, así como el Baylor College of Medicine (<http://www.hgsc.bcm.tmc.edu/>), que secuencian partes de los cromosomas 3 y X están financiados por los NIH, mientras que el Departamento de Energía estadounidense financia la secuenciación del cromosoma 5, el 16 y el 19; Alemania y Japón (Japan Science and Technology Corporation, en <http://www-alis.tokyo.jst.go.jp/HGS/top.pl>) financian conjuntamente la investigación del cromosoma 21 y el Génoscope francés se encarga del cromosoma 14. Los Alamos National Laboratory Center for Human Genome Studies (<http://www-ls.lanl.gov/HGhotlist.html>) es otro de los grandes centros de estudio del genoma. Además, muchos países contribuyen a este gigantesco proyecto en colaboración con laboratorios.

Paralelamente a esta investigación pública y sin intereses comerciales se desarrolla una investigación privada liderada por la empresa Celera Genomics, dirigida por el polémico científico convertido a empresario Craig Venter y asociada con un gigante de la biotecnología, la multinacional Perkin-Elmer. La secuencia que ha completado Celera es un paso previo hacia la comprensión del genoma humano, pero no explica a los científicos cómo se comportan los genes, sólo proporciona el orden de los nucleótidos que conforman el código genético.

La organización internacional de científicos encargados del Proyecto Genoma desde 1989 proporciona información del genoma desde el inicio de las investigaciones. The Human Genome Organisation (HUGO) está en la dirección <http://hugo.gdb.org/>

En <http://gdbwwwgdb.org> encontramos la base de datos del Proyecto Genoma Humano.

Direcciones de los distintos proyectos de investigación

Presentamos las direcciones de centros con bases de datos del genoma:

- <http://gdbwww.gdb.org/>: La base de datos del genoma GDB-Genome Database da información sobre cromosomas, artículos publicados, secuencias y mapas, fuentes del proyecto genoma humano, encuentros y jornadas, y acceso a la información bioinformática del Johns Hopkins.
- <http://gdbwww.gdb.org/gdb-bin/genera/genera/hgd/GenomicSegment?!action=queryform>: Genomic Segment Query es un formulario tipo para rellenar con la información obtenida de la descripción, nominación de la región de un trozo de cromosoma o bien de gen, etc.
- <http://gdbwww.gdb.org/wais/gdb-wais.html>: Búsqueda por palabras clave dentro del web de la base de datos del genoma, Keyword search using WAIS.
- <http://gdbwww.gdb.org/gdb/shortcuts.html>: Las opciones de búsqueda de Quick Search permiten recuperar un objeto de la base de datos sin tener que rellenar todo el formulario anterior.
- <http://gdbdoc.gdb.org/letovsky/cprop/human/maps.html>: CROP Maps of Human Chromosomes es un programa experimental para la secuenciación. Se trata de un sistema que permite, a partir de las distancias y situación de los *loci* de los cromosomas, reducir la incertidumbre de la secuenciación.
- <http://info.gdb.org/letovsky/maps/reports.html>: Los informes comparativos de los mapas genéticos se pueden hallar en GDB Map Comparison Report.
- <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov:80/Omim/>: En la web de Online Mendelian Inheritance in Man, la OMIM Home Page ofrece un banco de datos que es un catálogo de genes humanos y desórdenes genéticos.
- <http://hugo.gdb.org/>: La organización del genoma humano es el organismo internacional de científicos involucrado en el proyecto del genoma humano (HGP son sus siglas en inglés), la iniciativa global para trazar y secuenciar el genoma humano: *The Human Genome Organisation (HUGO)*.
- http://www.genethon.fr/genethon_en.html: Genethon www server, el centro de investigación del genoma francés. Hay un acceso rápido a la información de este centro en QUICKMAP infoclone (<http://cartagene.cephb.fr/bio/infoclone.html>). Los archivos de los cromosomas están en el CEPH/Genethon integrated map (<http://www.cephb.fr/>)
- <http://www.cephb.fr/cgi-bin/wdb/ceph/systeme/form>: CEPH-System Query Form es la versión más reciente del banco de datos que contiene los genotipos para 10 975 marcadores genéticos asignados a todos los cromosomas humanos.
- <http://www-genome.wi.mit.edu/>: Otro de los centros para la investigación del genoma es el Instituto Whitehead para la investigación biomédica de Cambridge, Whitehead-MIT. En este web se consultan los datos sobre las investigaciones que realizan, sobre el software empleado y sobre el personal que trabaja en la investigación del genoma: en Human STS vs YAC Screening Data (http://www-genome.wi.mit.edu/cgi-bin/contig/phys_map) y en Whitehead FTP site (<ftp://genome.wi.mit.edu/>).
- <http://gc.bcm.tmc.edu:8088/>: El Baylor College of Medicine - Genome Center es otro de los centros importantes de investigación genómica y tiene dos direcciones de mucho interés, YAC Data Researches (http://gc.bcm.tmc.edu:8088/bio/yac_search.html) y BCM Search Launcher (<http://kiwi.imgen.bcm.tmc.edu:8088/search-launcher/launcher.html>).
- <http://www-shgc.stanford.edu/>: Es el centro del genoma humano de Stanford, el Stanford Human Genome Center (SHGC), en el que también se puede consultar el Radiation Hybrid Chromosome Index (http://www-shgc.stanford.edu/rh/frames/Ideo_index_f.html).

Listado de otros centros e institutos de investigación del genoma humano:

- <http://www-ls.lanl.gov/masterhgp.html>: Los Alamos National Laboratory Center for Human Genome Studies (CHGS/LS), el centro para el estudio del genoma y ciencias de la vida del laboratorio nacional de los Alamos.
- <http://www.chlc.org/HomePage.html>: Cooperative Human Linkage Center.
- <http://www-bio.llnl.gov/bbrp/bbrp.homepage.html>: LLNL Biology and Biotechnology.
- <http://www.csmc.edu/genetics/korenberg/korenberg.html>: CSMC Molecular Genetics

Laboratories-Korenberg's BACS/PACS, el Instituto de Investigación del Cedars-Sinai también aparece como fuente de información para el genoma humano.

- <http://agave.humgen.upenn.edu/cpl/mapsearch.html>: Human Genome Map Research.
- <http://www.rzpd.de>: RZPD Resource Center and Primary Database.
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genemap99/>: Genemap 99.
- <http://www.euchromatin.net/>: The Euchromatin Network.
- <http://www.expasy.ch/>: ExPASy Molecular Biology Server.
- <http://hum-molgen.de>: International Communication Forum in Human Molecular Genetics.
- <http://compbio.ornl.gov/>: ORNL Oak Ridge National Laboratory.
- <http://www-shgc.stanford.edu/>: Stanford Human Genome Center.
- <http://sequence.aecom.yu.edu/chr12/>: Albert Einstein Genome Center.
- <http://www.doubletwist.com/>: DoubleTwist.

Direcciones sobre los institutos de secuenciación del genoma

- <http://www.ncgr.org/>: Centro Nacional para los recursos del genoma en Santa Fe, el NCGR.
- <http://www.ncgr.org/cgi-bin/ff>: Entry Retrieval.
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/index.html>: The National Center for Biotechnology Information (NCBI).
 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/BLAST/>: NCBI - BLAST Notebook.
 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Web/Search/irx.html>: NCBI - Gen Bank.
 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbEST/index.html>: NCBI - dbEST.
 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbSTS/index.html>: NCBI - dbSTS.
 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/XREFdb/>: NCBI - XREF.
 - <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov:80/Omim/>: La página de la Online Man Inheritance Mendelian OMIM Home Page se encuentra también en NCBI. Desde esta página es interesante el enlace a información sobre los genes que provocan enfermedades: Diseases Genes (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Baxevani/CLONE/index.html>).
- <http://www.tigr.org/>: Instituto para la Investigación sobre el Genoma, el llamado TIGR, es un centro de investigación de microorganismos en el que se puede obtener información sobre la base de datos microbiológica.
 - <http://www.tigr.org/tdb/tdb.html>: TIGR Database (TDB).
 - <http://www.tigr.org/tdb/hummap/hummap.html>: TIGR Human cDNA Mapping Project.

Bases de datos sobre mutaciones:

- <http://www.cf.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>: Human Gene Mutation Database es una base de datos de mutaciones situada en Cardiff, Gran Bretaña.
- http://ariel.ucs.unimelb.edu.au:80/~cotton/mut_database.htm: Mutation Database Website-Melbourne es una base de datos sobre mutaciones situada en Australia.
- <http://www.ebi.ac.uk/srs/srsc>: La base de datos del Sanger Center en biología molecular, SRSWWW-TopPage.
- <http://avalon.epm.ornl.gov/>: GRAIL/GenQuest-ORNL.
- <http://adenine.bchs.uh.edu/multi-align/multi-align.html>: BCM Multiple Sequence Alignments.
- <http://biology.ncsa.uiuc.edu/>: NCSA Biology Workbench.
- <http://www.geocities.com/CapeCanaveral/1915/gdp.html>: Gene Discovery Page.

Recursos informáticos

En este apartado presentamos los direcciones de recursos informáticos y bioinformáticos que están ayudando en la investigación genómica.

- <http://www.hgp.med.umich.edu/biores.html>: Encontramos toda la información bioinformática del centro del genoma humano de la Universidad de Michigan en Biology and Genome Informatics Resources.
- <http://www.bio.net/>: BIOSCI/bionet es un foro de comunicación para usos de los biólogos a nivel

mundial; con newsgroups, listas de correo...

- <http://www.gdb.org/hopkins.html>: Hopkins Bio-Informatics es el servidor bioinformático de la Universidad Johns Hopkins.
- <http://life.anu.edu.au:80/>: AuNU - Bioinformatics, bioinformática australiana.
- <http://cbil.humgen.upenn.edu/>: CBIL Home Page-UPENN de la Universidad de Pensilvania.
- <http://www.cis.upenn.edu/~cbil/home.html>: UPenn Computational Biology tiene ejemplos de trabajo sobre el cromosoma 22.
- <http://molbio.info.nih.gov/molbio/>: NIH - Computational Molecular Biology.
- <http://www.ebi.ac.uk/>: European Bioinformatics Institute (EBI) del Instituto de Bioinformática Europeo.
- <http://info.pitt.edu/~jarzynka/keck/>: W.M. Keck Center es un centro que prepara a profesionales para trabajar en la bioinformática, un campo muy reciente que aúna la informática y la biología.
- <http://www.mcs.anl.gov/home/gaasterl/magpie.html>: MAGPIE, centro de matemáticas e informática del laboratorio nacional de Argonne.

También hay bases de datos de programas y de componentes de software en:

- <http://nchgr.nlm.nih.gov/GLoSS.html>: Genome List of Shareable Software.
- <http://probe.nalusda.gov:8000/acedocs/index.html>: ACEDB Documentation Server.
- <http://www.informaxinc.com/>: Informax, Inc.
- ftp://gizmo.lbl.gov/pub/DM_TOOLS/OPM/opm.html: Object-Protocol Model (OPM).
- <http://www.gcgc.com/index.html>: Genetics Computer Group (GCG).
- <http://www.cbil.upenn.edu/~dsearls/bioTk.html>: En BioTk Home Page encontramos utilidades para apoyar la creación gráfica sobre la biología computacional e informática del genoma.

Páginas principales sobre el genoma

El Departamento de Energía de Estados Unidos presenta diferentes enlaces con gran información de todo tipo sobre la investigación realizada en:

- http://www.er.doe.gov/production/oher/oher_top.html: OHER Home Page sobre investigación biológica y medioambiental.
- http://www.er.doe.gov/production/oher/hug_top.html: OHER Human Genome Program.
- http://www.er.doe.gov/production/oher/bioinfo_center.html#labs: Biology Information Center.
- <http://www.er.doe.gov/production/oher/bioinfo.html>: DOE OHER Bioinformation.
- http://www.ornl.gov/TechResources/Human_Genome/home.html#hgn: Human Genome News.
- <http://www.doe.gov/>: Department of Energy Home Page.
- <http://www.lbl.gov/NABIR/>: NABIR Program.
- <http://www.gdb.org/Dan/DOE/intro.html>: Primer on Molecular Genetics (Departamento de Energía de Estados Unidos).
- <http://www.nih.gov/>: Página de los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos.
<http://gaea.nchgr.nih.gov/>: NCHGR.
<http://www.nlm.nih.gov/>: NLM HyperDOC.

Hemos encontrado en la red información sobre cromosomas concretos, como el caso del cromosoma 16 y el cromosoma 19 en:

- <http://www-ls.lanl.gov/dbqueryframe.html>: Chr. 16 Database Query.
- http://www.ornl.gov/TechResources/Human_Genome/v6n5/1mapping.html: HGN-DOE'94-Phy Mapping.
- http://www.ornl.gov/TechResources/Human_Genome/v6n5/2safchrn.html: HGN-High Res Maps of 16 and 19.
- <gopher://corona.med.utah.edu.:70/11/pub/sts/ch16>: Ch16 STSs from Utah.

Queremos destacar dentro de este artículo los webs sobre proyectos de **genoma no humano** que también

son interesantes y algunos de los organismos ya secuenciados se pueden encontrar en la red en:

- <http://www.informatics.jax.org/>: Mouse Genome Informatics.
- <http://www.tigr.org/tdb/mdb/mdb.html>: The TIGR Microbial Database es una base de datos del Instituto de Investigaciones Genéticas (Institute of Genomic Research).
- <http://www.ebi.ac.uk/parasites/parasite-genome.html>: Parasite Genome.
- <http://www.cbc.med.umn.edu/ResearchProjects/Arabidopsis/index.html>: The Arabidopsis cDNA Sequence Analysis Project.
- <http://klab.agsci.colostate.edu/>: The Mosquito Genomics WWW Server.
- <http://www.wormbase.org/>: Wormbase.
- <http://flybase.bio.indiana.edu/>: Flybase.
- <http://ratmap.gen.gu.se/>: RATMAP.
- <http://genome-www.stanford.edu/Saccharomyces/>: Saccharomyces Genome Database.
- <http://fruitfly.berkeley.edu/>: Berkeley Drosophila Genome Project.
- <http://www.ri.bbsrc.ac.uk/chickmap/chickgbase/manager.html>: ChickBASE.
- <http://fugu.hgmp.mrc.ac.uk/>: HGMP Resource Centre FUGU Project.

Nature Genomics

Finalmente y como última novedad en direcciones web sobre el genoma humano queremos presentar la entrada por genoma de la revista *Nature* (<http://www.nature.com/genomics/>) de acceso libre y que proporciona los últimos resultados en la cobertura del genoma humano.

En *Nature* y en *Nature Genetics* podemos tener acceso al archivo de las publicaciones relacionadas con el genoma y también podemos acceder enlaces de otras publicaciones en Library of original research (<http://www.nature.com/genomics/papers/index.html>).

Las últimas noticias sobre el genoma las encontramos en <http://www.nature.com/genomics/news/index.html>.

Nature también ha creado la sección Posgenoma (*A post-genomics section*):

<http://www.nature.com/genomics/post-genomics/index.html>

Son muy interesantes los enlaces que presenta la publicación sobre cualquier aspecto del genoma humano en <http://www.nature.com/genomics/links/index.html>

Y aún comentaremos otras publicaciones relacionadas con el genoma:

American Journal of Medical Genetics: <http://journals.wiley.com/0148-7299>

GENE: <http://www.elsevier.nl/inca/publications/store/5/0/6/0/3/3/>

Genetic Engineering News: <http://www.genengnews.com/>

Genome Research: <http://www.genome.org/>

Genomics Today: <http://www.ornl.gov/hgmis/publicat/hgn/hgn.html>

Human Genome News: <http://www.ornl.gov/hgmis/publicat/hgn/hgn.html>

Nucleic Acids Research: <http://nar.oupjournals.org/>

Science magazine: <http://www.sciencemag.org>

Science: <http://www.science.com>

The Lancet: <http://www.thelancet.com/>

Direcciones de sociedades de genética en distintos países:

En Genetics Societies Home Page (<http://www.faseb.org/genetics/mainmenu.html>) hallaremos información general sobre las sociedades y sus enlaces:

Sociedad Española de Genética: <http://seg.bioinf.uv.es/>

Sociedad Europea de Genética Humana: <http://www.eshg.org/>

Sociedad de Genética Americana: <http://www.faseb.org/genetics/gsa/gsamenu.htm>

Ética y genoma en la red

El conocimiento del mapa genético del hombre conlleva, además, un debate ético que ha visto en la clonación uno de sus mayores enemigos. La difusión de datos genéticos personales a terceras personas o a entidades es otra de las grandes cuestiones que ha generado la investigación genética.

Desde el mismo proyecto del genoma humano se analizan también los aspectos éticos, legales y sociales (Ethical, Legal and Social Issues: ELSI <http://ornl.gov/hgmis/links3.html>) que le rodean para regular la legislación.

Y también en la UNESCO (<http://www.unesco.org>) hay un comité que estudia los aspectos éticos relacionados con el genoma humano.

El proceso de secuenciación del genoma humano ha generado y está generando tanta información en la red que estamos seguros que, a pesar de la larga lista de direcciones analizada, quedan muchas más por tratar. Nosotros hemos apostado por todas estas.